



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Unidades de neonatologia e surdez

Jorge Alexandre Esteves Pires



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Unidades de neonatologia e surdez

Jorge Alexandre Esteves Pires

Orientado por:

Dr. César da Fonte Silva

Maio de 2020

Resumo

A surdez congênita é o déficit sensitivo mais comum no âmbito da Neonatologia. Afeta entre 1 a 3 recém-nascidos em cada 1000 sem fatores de risco e entre 20 a 40 recém-nascidos por cada 1000 com fatores de risco. Se não for precocemente diagnosticada e tratada provoca alterações ao nível da linguagem, performance escolar e desenvolvimento social. Sendo assim, é de extrema importância a implementação de sistemas que permitam a sua deteção precoce. O rastreio neonatal universal tem como objetivo fazer o rastreio auditivo, através das otoemissões acústicas e/ou potenciais evocados, que avaliam a audição de forma objetiva. Existem diversas causas conhecidas de surdez, cerca de 50% das causas de surdez pre-lingual devem-se a fatores genéticos, 25% a adquiridos e os restantes 25% são de causa idiopática. Existem diversos fatores de risco associados a défices auditivos que nos permitem alertar em relação a diversos doentes com potencial de risco aumentado para surdez. Estas medidas têm como objetivo o estabelecimento de um desenvolvimento dito normal, tentando minimizar as sequelas na linguagem, compreensão e também sociais que estes défices podem causar. Nesse sentido temos diversas medidas terapêuticas que envolvem dispositivos de amplificação bem como equipas de apoio especializadas.

Abstract

Congenital deafness is the most common sensory deficit in Neonatology. It affects between 1 and 3 newborns per 1000 without risk factors and between 20 and 40 newborns per 1000 with risk factors. If not diagnosed and treated early, it causes changes in terms of language, school performance and social development. Therefore, the implementation of systems that allow their early detection is extremely important. Universal neonatal screening aims to do auditory screening, through acoustic otoemissions and / or evoked potentials, which assess hearing objectively. There are several known causes of deafness, 50% of which are attributed to genetic factors, 25% to acquired ones and the remaining 25% are of idiopathic cause. There are several risk factors associated with hearing loss that allow us to warn about several patients with an increased risk of deafness. These measures aim to establish a so-called normal development, trying to minimize the sequelae in language, comprehension and also

social that these deficits can cause, for this we have several therapeutic measures involving amplification devices as well as specialized support teams.

Palavras chave: Rastreio auditivo, Surdez de condução, Surdez neurossensorial, dispositivos de auditivos

Keywords: Auditory screening, Conductive deafness, Sensorineural deafness, hearing devices

O Trabalho Final exprime a opinião do autor e não da FML

Índice

Resumo	3
Abstract.....	3
Índice	5
Índice de Quadros e Figuras	6
Introdução.....	7
Limiares de Surdez	8
Classificação.....	8
Causas	9
Fatores de Risco.....	11
Rastreio Auditivo.....	16
Rastreio Auditivo em Portugal	18
Intervenções Terapêuticas	19
Conclusão	22
Agradecimentos.....	24
Bibliografia.....	25
Quadros e Figuras	27

Índice de Quadros e Figuras

Figura - 1 Causas de surdez pré-lingual	27
Figura - 2 Causas sindrômicas, não sindrômicas e adquiridas de surdez	28
Figura - 3 Protocolo de rastreio em crianças sem fatores de risco	29
Figura - 4 Protocolo de rastreio em crianças com fatores de risco.....	30

Introdução

A surdez congénita é o défice sensitivo mais comum no âmbito da Neonatologia e afeta entre 1 a 3 por cada 1000 recém-nascidos sem nenhum fator de risco e entre 20 a 40 por cada 1000 recém nascidos com fatores risco¹. Existem diversos tipos de surdez, dividindo-se eles em surdez de condução, neurossensorial e mista. Foram precisas várias décadas para alcançar um rastreio universal, nos dias de hoje já implementado em praticamente todos os países desenvolvidos. No século passado só eram diagnosticadas alterações auditivas em crianças com idades de 2/3 anos ou já em idade escolar se as alterações fossem mais ligeira². Com este diagnóstico tardio as intervenções terapêuticas já não viriam a resolver todos os défices que a patologia auditiva traz, tendo estas crianças alterações da linguagem, aprendizagem e até no desenvolvimento social comparando com aquelas que têm um desenvolvimento dito normal.

Com a consciencialização desta situação, o diagnóstico precoce ganhou importância. Assim, em 1969 foi criada a JCHI (Joint Committee on Infant Hearing) que tutelou recomendações relativas à intervenção precoce e ao rastreio auditivo neonatal. No entanto na altura não existiam métodos de diagnóstico que permitissem a realização de um rastreio, e começou uma investigação nesse sentido. Esta mesma entidade desenvolveu algumas investigações e publicou os fatores de risco associados à surdez.

Anos mais tarde acabaram por aparecer meios objetivos de avaliação da função auditiva, e é através das OEA (otoemissões acústicas) e dos PEA (potenciais evocados auditivos) que os rastreios começam a ganhar sentido. Inicialmente só os recém-nascidos com fatores de risco realizavam o rastreio auditivo, no entanto cerca de 50% das crianças com alterações auditivas ficavam por diagnosticar³. As recomendações foram mudando até que atualmente é possível fazer uma avaliação de praticamente todos os recém-nascidos, através do rastreio auditivo neonatal universal. Temos protocolado o rastreio no primeiro mês de vida, a confirmação diagnóstica antes dos 3 meses e intervenção precoce até aos 6 meses de idade, de forma a que estas crianças consigam igualar os seus pares nas competências linguísticas e sociais.

Limiares de Surdez

A definição de deficiência auditiva pode variar de acordo com os sistemas de classificação. Temos quatro categorias: hipoacusia ligeira (21-40 dB), hipoacusia moderada (41-70 dB), hipoacusia severa (71-95dB) e hipoacusia profunda (maior que 95 dB)³.

Classificação

Surdez de Condução

A surdez de condução (ou de transmissão) caracteriza-se por um bloqueio na transmissão da onda sonora pelo ouvido externo e ouvido médio, sendo o tipo de surdez mais comum na idade pediátrica⁴. Existem diversas causas associadas a esta etiologia. As causas podem ser congénitas, como consequência de malformações presentes na altura do nascimento, ou podem ser adquiridas.

Surdez Neurosensorial

A surdez neurosensorial é resultado de uma falha na transdução da energia biomecânica da onda sonora em estímulos elétricos na cóclea ou na propagação dos mesmos pelo nervo auditivo e/ou em estruturas mais centrais do sistema nervoso⁵. As causas deste tipo de surdez dividem-se da mesma forma que a anterior, em congénitas e adquiridas. Este tipo de surdez é especialmente importante na população que é admitida na UCN (unidade de cuidados neonatais), quer pelas características destas crianças quer pelas condições e praticas usadas nestas unidades.

Surdez Mista

Esta etiologia tem alterações compatíveis simultaneamente com a surdez neurosensorial e com a surdez de condução.

Causas

Existem várias causas conhecidas pelos seus efeitos deletérios na capacidade auditiva. Podemos dividi-las em genéticas ou adquiridas, e em congénitas ou progressivas. Cerca de 50% dos casos de surdez infantil devem-se a fatores genéticos, dos quais 70% são formas não sindrómicas de perda auditiva(Figura 1)⁶. Dentro das causas não sindrómicas as alterações autossómicas recessivas são as mais comuns e os defeitos na proteína conexina 26 são as que causam maior número de casos. No caso das causas sindrómicas, os doentes apresentam um conjunto de achados físicos e sintomatológicos comuns entre diversas crianças que formam uma síndrome. Temos mais de 400 síndromes conhecidos, sendo a maioria deles raros. O síndrome autossómico dominante mais comum é o síndrome de Waardenburg, dividindo-se em 4 tipos que têm em comum surdez neurossensorial e alterações da pigmentação (Figura 2). Quanto à transmissão autossómica recessiva o síndrome de Usher é a manifestação mais vezes diagnosticada, e divide-se em 3 tipos sendo a sua manifestação mais típica as alterações da visão, que se acompanham de défices auditivos, sejam eles congénitos ou progressivos⁴..

Como mencionado previamente metade das causas de surdez pré-lingual devem-se a fatores genéticos e os restantes 50% distribuem-se entre 25% para causas não genéticas e 25% para causas idiopático⁶.

A otite média é uma patologia muito comum na idade pediátrica, esta apresenta um largo espectro de manifestações, que podem ir desde a otite média aguda, otite média serosa e a otite média crónica. Podem estar associadas diversas complicações como perfuração da membrana timpânica, otomastoidite crónica e colesteatoma.

A otite média aguda ocorre frequentemente associada a infeções do trato respiratório superior(IRS), cerca de 70% dos casos de OMA são precedidos de IRS de causa viral. Estas causam alterações da secreção mucosa e disfunção da trompa de eustáquio, facilitando desta forma a passagem de agentes infecciosos até ao ouvido médio. Caracteriza-se por inflamação do ouvido médio que se manifesta por otalgia, coceira e alterações auditivas⁷.

A otite média serosa(OMS) é causa mais comum de surdez de condução na idade pediátrica⁸, esta caracteriza-se pela presença de exsudado no ouvido médio. Está associada à otite média aguda, sendo que cerca de 45% das crianças com OMA apresentam exsudado no ouvido médio passado um mês da doença e cerca de 10% apresentam o mesmo quadro passados 3 meses. Crianças com OMS podem ser assintomáticas, comumente é a preocupação dos cuidadores, que ficam receosos com o comportamento ou desenvolvimento da fala que leva a uma procura médica, sendo diagnosticado em consulta. Cerca de 50% dos casos têm resolução espontânea aos 3 meses e 90% aos 9 meses⁹.

A otite média crónica pode ser dividida em otite média crónica purulenta simples ou otite média crónica colesteatomatosa(OMCC). A primeira caracteriza-se por episódios de otorreia, não fétida, associada a infeções respiratórias. Também podemos ter presente hipoacusia que se relaciona com o grau de destruição da membrana timpânica e da cadeia ossicular. A OMCC costuma ser acompanhada de complicações apesar de no início poder não apresentar sintomatologia, no entanto esta caracteriza-se por otorreia escassa e intermitente, mas ao contrário da anterior, com cheiro fétido. As complicações podem ser várias, labirintites, mastoidites, paralisia facial, meningite ou ainda abscesso do lobo temporal. O tratamento tem como base a cirurgia¹⁰.

Como explicado anteriormente a causa mais comum de surdez de condução é a otite media serosa. Quando causa alterações auditivas, a hipoacusia normalmente é ligeira e identificada pelos cuidadores da criança, nomeadamente através de alterações no normal desenvolvimento da fala ou performance escolar⁸. No entanto a otite média é uma situação que na maioria das vezes se resolve espontaneamente, não deixando nenhum défice. É importante manter um contacto com os cuidadores de forma a aferir este tipo de preocupações, pois no caso destas existirem devem ser realizados testes mais objetivos. Quanto às crianças que têm otite média crónica purulenta com défice auditivo, é recomendado tratamento cirúrgico, no entanto esta abordagem cirúrgica realiza-se para situações em que a otite esteja associada a alterações do foro auditivo porque caso contrário esta patologia não causa nenhum défice de desenvolvimento⁶.

Falando especificamente da surdez neurossensorial, além das causas genéticas que podem ou não estar associadas a síndromes, temos as causas adquiridas. Nesta categoria podemos encontrar infeções, consumo de substâncias de abuso pela mãe

durante a gravidez, infecções in útero como CMV (citomegalovírus), sífilis, herpes e toxoplasmose. Esta situação é de especial relevância nos recém-nascidos que foram admitidos nas UCN, pois existe uma prevalência aumentada de surdez neste grupo. Esta população por diversos fatores quer intrínsecos à própria criança quer resultado dos cuidados prestados nestas unidades, têm maior prevalência de défices auditivos, nomeadamente alterações neurosensoriais.

A causa mais comum de origem não genética de surdez neurosensorial é a infecção congénita por CMV¹¹. Cerca de 10% dos infetados são sintomáticos, a sintomatologia caracteriza-se por achados neurológicos(morte, convulsões, paralisia cerebral), insuficiência hepática e um rash característico¹². Cerca de 1 em cada 3 recém-nascidos com infecção sintomática e 1 em cada 10 recém nascidos com infecção assintomática irão desenvolver algum grau de surdez¹³. Estas alterações auditivas podem ser tardias. Sendo assim os recém-nascidos com infecção congénita a CMV, mesmo passando nos testes de rastreio auditivo devem ser alvo de um acompanhamento mais prolongado e atento.

Fatores de Risco

Existem diversos fatores de risco associados a alterações auditivas, no entanto estes não são condição obrigatória para o desenvolvimento de défices auditivos. Devem ser considerados como um instrumento que nos indique a possibilidade de desenvolver surdez no futuro e que por isso deve ser alvo de um acompanhamento mais atento. Nunca deverão ser utilizados para determinar quem irá realizar rastreio, pois cerca de metade das situações de surdez ficariam por diagnosticar se o rastreio auditivo se baseasse apenas nestes fatores. A JCIH publicou uma lista de fatores de risco associados quer a surdez congénita quer a progressiva. De acordo com uma norma emitida pela DGS¹⁴, crianças com fatores de risco devem ter seguimento em consulta de otorrinolaringologia semestralmente até aos 3 anos de idade.

A JCIH divide os fatores de risco em perinatais e pós-natais e faz recomendações acerca da altura e frequência das avaliações.

1. História familiar

Tal como explicado anteriormente cerca de metade dos casos de alterações auditivas têm origem genética e por isso a existência de familiares com algum tipo de surdez de início na infância é considerado um fator de risco. É recomendada uma avaliação diagnóstica aos 9 meses e monitorizar de acordo com a etiologia da doença familiar ou em relação com a preocupação dos cuidadores.

2. Unidades de cuidados neonatais

Existem diversos fatores relacionados com as UCN que são considerados como fatores de risco independentes e que farei menção nos próximos pontos, no entanto uma permanência por mais de cinco dias nestas unidades é considerada por si só como um fator de risco. O ambiente acústico das UCN é também considerado como prejudicial nos recém-nascidos pré-termo. Existe uma relação entre a duração da exposição sonora e a gravidade do défice auditivo¹⁵. De acordo com a sociedade portuguesa de neonatologia os níveis de pressão sonora nas UCN são superiores aos recomendados pela Academia Americana de Pediatria¹⁵. Medidas no âmbito da minimização da exposição sonora nestas unidades devem ser tomadas, de forma a diminuir os casos de surdez associados a este fator. De acordo com a JCHI recém-nascidos com este fator de risco têm indicação para avaliação diagnóstica aos 9 meses e realizar uma avaliação constante da capacidade auditiva e dos marcos de fala considerados como padrão.

3. Hiperbilirrubinémia neonatal

A Hiperbilirrubinémia como um fator de risco leva em consideração diversos outros fatores como o peso à nascença, a taxa de aumento da bilirrubina, a idade pós-natal e gestacional do recém-nascido. Em casos de hiperbilirrubinémia com necessidade de exsanguinotransfusão é recomendado um seguimento mais apertado independentemente do tempo de estadia na UCN.

4. Administração de antibióticos

Os recém-nascidos pré-termo devido ao compromisso do seu sistema imunitário estão mais suscetíveis a infecções e os aminoglicosídeos são uma das classes de antibióticos mais utilizada nas UCN, nomeadamente a gentamicina¹⁶. A administração de antibióticos da classe dos aminoglicosídeos está associada a ototoxicidade, no entanto só é considerado fator de risco se a terapêutica durar no mínimo 5 dias, ou no caso de serem objetivados níveis tóxicos do antibiótico no sangue independentemente da duração do tratamento. Algumas mutações no DNA mitocondrial podem levar a uma maior predisposição para a ototoxicidade¹⁶, sendo assim, também é considerado como fator de risco a utilização desta classe de antibióticos em situações em que existam mutações familiares conhecidas. É recomendada a avaliação diagnóstica aos 9 meses para este fator de risco.

5. Asfixia perinatal

A asfixia perinatal caracteriza-se pela privação de oxigénio que ocorre na altura do parto, podendo ser causada por hemorragia materna ou fetal, compressão do cordão umbilical, rutura uterina ou distocia de ombros, causando diminuição da disponibilidade de sangue oxigenado pelo feto. Em concordância com as situações anteriores está aconselhado uma avaliação diagnóstica aos 9 meses.

6. Oxigenação por membrana extracorpórea

Esta é uma técnica usada em falência respiratória ou cardíaca aguda, refratárias ao tratamento convencional. Consiste num bypass cardiopulmonar, em que se dá a saída de sangue venoso da circulação que é passado por uma membrana que permite a oxigenação sanguínea bem como a eliminação de partículas do metabolismo corporal. Após este processo o sangue retorna ao corpo por uma veia de grande calibre ou artéria¹⁷. Esta técnica está associada a surdez de aparecimento tardio, e de acordo com a JCIH deve ser feita uma avaliação audiológica até três meses após a sua utilização e monitorização anual até a criança atingir a idade escolar.

7. Infecções in útero

Situações de infecção por herpes, rubéola, sífilis e toxoplasmose podem acontecer durante a gravidez e está aconselhada a avaliação destas crianças aos 9 meses. A infecção congénita mais comum é a infecção a CMV, ocorrendo em 0.5% a 2% de todos os nascimentos¹⁸. Como dito anteriormente o CMV é a causa não genética mais comum de défices auditivos neurossensoriais, os quais podem ser unilaterais, bilaterais, progressivos ou de estabelecimento tardio. Tendo esta informação em consideração, em casos de infecção por CMV deve ser efetuado um estudo audiológico até aos 3 meses de idade, e seguimento anual até atingir os 3 anos. Desde 2015 que se começou a considerar com maior atenção a infecção provocada pelo vírus zika. O achado mais marcante desta patologia é a microcefalia, no entanto está associada a outras manifestações, nomeadamente défices auditivos¹⁹. Sendo assim, está recomendado realizar o rastreio auditivo à nascença de preferência com PEA.

8. Deformações crânio encefálicas

A presença de malformações anatómicas crânio-encefálicas é considerada um fator de risco e algumas das alterações associadas são displasias auriculares, fenda oro facial, alterações da coloração capilar, microftalmia, microcefalia e alterações anatómicas do osso temporal. À semelhança da generalidade dos fatores de risco é sugerida uma avaliação diagnóstica aos 9 meses.

9. Diagnóstico de Síndromes relacionados com surdez

Mais de 400 síndromes e alterações genéticas estão associadas a limiares auditivos atípicos. Após o diagnóstico de uma causa genética, seja sindrómica ou não, devemos fazer a monitorização de acordo com a evolução conhecida da doença.

10. Meningite ou encefalite

Meningite ou encefalite, seja perinatal ou pós-natal estão associadas a alterações auditivas. Existe um risco elevado de complicações neurológicas entre os sobreviventes

de meningite bacteriana adquirida na comunidade, sendo os défices auditivos a sequele mais comum²⁰. A JCIH sugere uma avaliação até 3 meses após o acontecimento e uma avaliação anual até atingir a idade escolar, sendo que de acordo com a DGS esta avaliação inicial deve ser realizada antes da alta hospitalar, e quando confirmada surdez neurossensorial deve ser efetivada uma consulta de implantes cocleares no prazo de 15 dias¹⁴.

11. Trauma craniano

Traumatismos significativos em especial aqueles com lesão da mastoide constituem um fator de risco.

12. Antineoplásicos à base de platina

Podemos também encontrar como fatores de risco tratamento de neoplasias. Os agentes antineoplásicos à base de platina são comumente utilizados no tratamento de tumores na idade pediátrica, apesar da sua eficácia estes também provocam efeitos adversos. Particularmente nestas idades pode causar uma surdez progressiva neurossensorial situação que é considerada mais frequente conforme o número de sessões de quimioterapia aumenta. Para doses de 400mg/m² ou superiores, até 70% das crianças tratadas irão desenvolver défices auditivos²¹. Estas situações devem ter uma avaliação diagnóstica realizada em menos de 3 meses após o acontecimento.

13. Preocupação dos cuidadores em relação à audição da criança

Este é o último fator de risco considerado pela JCIH. Os cuidadores têm um acompanhamento diário da criança e por isso têm mais facilidade em detetar situações anormais, como na fala ou desenvolvimento. Por este motivo a preocupação por parte dos cuidadores deve motivar uma referenciação para avaliação, como forma de esclarecer esta situação.

Rastreio Auditivo

É dado como uma certeza de que um diagnóstico precoce nos permite intervir de maneira a que a criança afetada atinja o seu potencial máximo. De acordo com esta intenção, temos diversas medidas que servem como um guia para alcançar este objetivo. Deixo em seguida uma lista de indicações de como proceder para um diagnóstico precoce e acesso a programas de reabilitação atempados²².

- Todos os recém-nascidos devem ser rastreados antes de ter alta da maternidade e nunca depois de 1 mês de idade.
- Todos os casos que reprovarem nos testes de rastreio devem ser referenciados de forma a terem um diagnóstico estabelecido antes dos 3 meses.
- No caso de ser confirmada a alteração auditiva e estabelecido um diagnóstico, os recém-nascidos devem ser referenciados quer para tratamento como para programas de apoio antes dos 6 meses.
- As famílias e a criança devem ter acesso a tratamentos de qualidade de acordo com as particularidades de cada criança e em sintonia com os seus cuidadores.
- Independentemente do diagnóstico da criança e do tratamento selecionado, esta deve ter um seguimento adequado de forma a garantir que tem um desenvolvimento dito normal.

A execução deste plano permite-nos agir em prol do melhor interesse da criança e é através do rastreio neonatal universal que atualmente é possível avaliar praticamente todos os recém-nascidos e encaminhar para terapêuticas caso seja necessário. Num estudo realizado em Portugal, de todas as instituições inquiridas, uma média de 97.8% dos recém-nascidos em Portugal fazem parte do sistema de rastreio neonatal²³. Existem dois grandes métodos de testes objetivos que são utilizados para a avaliação dos recém-nascidos, as OEA e os PEA. O uso de cada um depende dos programas de saúde implementados em cada país, não existindo uma norma que estabeleça o uso de um sobre o outro nos recém-nascidos que não necessitaram de cuidados nas UCN. Devido ao aumento de prevalência de neuropatias nos recém-nascidos que receberam cuidados em UCN estes devem realizar uma avaliação inicial com PEA²². Como dito

anteriormente devemos ter um rastreio antes do 1º mês de vida, um diagnóstico antes dos 3 meses de idade e caso seja indicado, tratamento nunca depois dos 6 meses. Nas situações de internamentos em UCN pode não ser possível a realização do rastreio nos primeiros dias de vida, nesse caso, o rastreio deverá ser feito antes da alta da unidade.

As otoemissões acústicas são ondas sonoras produzidas na cóclea, mais especificamente nas células ciliadas externas (CCE). Estas ondas atravessam o ouvido médio e podem ser captadas no canal auditivo externo. A sua captação pode ser efetuada através de métodos não invasivos, com recurso a uma pequena sonda que contém um altifalante (que produz um estímulo sonoro) e um microfone (que capta as OEA). É um teste simples e de realização rápida e por isso ideal para usar em rastreio. Existem dois tipos de OEA, as espontâneas, que são captadas na ausência de qualquer estímulo acústico e as evocadas, que são detetadas após a existência de um estímulo sonoro, sendo as que têm interesse para o rastreio auditivo. Sendo assim, a sonda emite um estímulo sonoro que percorre o CAE e o ouvido médio, chegando ao ouvido interno. Já na cóclea o estímulo alcança as CCE que posteriormente desencadeiam o potencial elétrico e simultaneamente geram um estímulo que percorre o ouvido no sentido contrário ao estímulo inicial e é captado pelo microfone no CAE.

Qualquer alteração nos componentes envolvidos na transmissão do estímulo irão impedir este mecanismo, não sendo possível detetar as OEA. No entanto não nos podemos esquecer que crianças com neuropatias auditivas irão ter um exame de OEA sem alterações, apesar de não terem uma audição normal³.

Os PEA refletem a atividade elétrica do sistema auditivo em resposta a um estímulo acústico. Permite-nos obter o limiar auditivo e avaliar disfunções do nervo auditivo e do tronco cerebral. À semelhança das OEA é um exame não invasivo, na sua realização são colocados elétrodos em locais concretos da cabeça, que captam a atividade elétrica despoletada pelo estímulo acústico apresentado. Este teste gera um conjunto de ondas que são posteriormente analisadas em função da sua morfologia, amplitude, latência entre outros parâmetros, de forma a estabelecer o limiar auditivo ou detetar outras alterações patológicas que estejam na origem de défices auditivos. Existem dois tipos de testes os Potenciais Evocados Auditivos do Tronco Cerebral em que se faz a análise das ondas geradas através dos parâmetros enunciados anteriormente, e temos também os potenciais evocados automáticos em que as ondas geradas são

comparadas com uma resposta predefinida considerada normal²⁴. É outro dos principais exames utilizados no RAN, mas tem algumas desvantagens em relação as OEA, nomeadamente porque o custo do equipamento é superior e requer mais tempo para a realização do teste.

Os programas de rastreio dependem das equipas responsáveis pela sua realização, não havendo um consenso universal de como atuar. Devem existir 2 tipos de protocolos de rastreio, um para os recém-nascidos que são admitidos em unidades de cuidados intensivos neonatais e outro para os que não têm essa necessidade. Sendo assim os protocolos variam nos exames a realizar e no seguimento a dar a estas crianças.

Cerca de 10% a 15% dos recém-nascidos são admitidos em UCN, estes têm um limiar auditivo superior ao das restantes crianças que não necessitaram deste tipo de cuidados. Estes recém-nascidos têm uma maior suscetibilidade ao desenvolvimento de surdez, ²²nomeadamente neurossensorial, devido à exposição a diversos fatores de risco, como o ruído, hiperbilirrubinémia e a utilização de antibióticos da classe dos aminoglicosídeos. Sendo assim a JCIH recomenda o rastreio inicial com o uso de PEA, justificando esta decisão pelo aumento da prevalência de patologia neurossensorial nesta população. Ainda recomenda que recém-nascidos que não passem neste teste inicial sejam referenciados diretamente para um audiolologista para realização de novos testes diagnósticos.

Rastreio Auditivo em Portugal

Apesar de estar bem estabelecida a importância do rastreio neonatal universal, não existe em Portugal uma norma que defina a obrigatoriedade da realização do mesmo nem protocolos que escolham um método em detrimento de outro. No entanto, o RANU parece estar amplamente implementado no Sistema Nacional de Saúde (SNS). Um estudo que inquiriu 83% dos hospitais/maternidades do SNS mostra que o RAN é realizado por rotina em todas as instituições inqueridas, no entanto o método de rastreio varia de acordo com o local¹. Em 2005 foi criado o Grupo de Rastreio e Intervenção da Surdez Infantil (GRISI), este tem como objetivo a implementação de deteção e intervenção auditiva precoce, fazendo recomendações para

este propósito. Este grupo sugere a existência de 2 protocolos de atuação, um para os recém-nascidos sem fatores de risco e outro para os que têm risco de surdez (Figura 3 e 4), quanto aos recém-nascidos com fatores de risco, estes devem ser seguidos até aos 3 anos mesmo com um exame normal. Foi possível verificar que na maioria dos locais que realiza RANU o rastreio é constituído por 3 fases, utilizando o esquema de “passa” ou “refere”. Na maioria das instituições as duas primeiras fases são realizadas com recurso a OEA e só na terceira fase é realizado o teste com PEA²³.

Intervenções Terapêuticas

Um tratamento precoce permite que muitas das crianças afetadas por surdez desenvolvam capacidades de comunicação normais. O tratamento de surdez de condução causada por otite média aguda pode ser realizado através de antibioterapia, a DGS recomenda tratamento de primeira linha com amoxicilina²⁵. Miringotomia, timpanocentese ou a utilização de tubos transtipânicos estão recomendados no tratamento de otite média serosa. Ainda temos abordagem cirúrgica que está disponível para o tratamento de complicações da otite média.

As próteses auditivas convencionais são uma opção na surdez neurosensorial, mas também podem ser utilizados em casos de surdez de condução, especialmente quando o tratamento médico ou cirúrgico se encontra contraindicado. Estes dispositivos captam sons através de um microfone que posteriormente são amplificados e apresentados ao tímpano através de uma pequena sonda colocada no canal auditivo externo. Algumas das suas desvantagens são o preço, complicações associadas e questões estéticas, estas últimas apesar de terem importância na população adulta, na criança não são tão relevantes, pois é conhecido o papel fundamental que esta intervenção pode ter no desenvolvimento da criança, sendo mais importante que a questão estética.

Em doentes com hipoacusia moderada a severa as próteses auditivas convencionais podem ter bons resultados, no entanto em casos de surdez severa a profunda esta tecnologia não permite um tratamento adequado. Nestes casos os implantes cocleares são preferíveis. Esta tecnologia converte sons captados através de

um microfone em estímulos elétricos que são posteriormente enviados até a cóclea através de um eletrodo, estimulando diretamente o nervo auditivo. De acordo com a DGS uma criança com indicação para implantação coclear deve ser intervencionada bilateralmente até 24 meses após o diagnóstico de surdez¹⁴.

A melhoria da função auditiva em casos de surdez de condução pode ser difícil em situações de anomalias congênitas, como por exemplo atresias do CAE. Quando a cirurgia reconstrutiva não é possível ou é recusada pela família, os dispositivos de condução óssea estão indicados. Estes aparelhos convertem o sinal sonoro em microvibrações, que são transmitidas através do osso até à cóclea, estimulando os fluídos cocleares.

Outra medida importante na abordagem dos doentes com surdez é a referência ao Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância (SNIPI), um projeto que tem como objetivo apoiar crianças em risco de atraso de desenvolvimento através de equipas multidisciplinares. Intervêm no âmbito da família, através da reabilitação precoce, articulando as diversas necessidades da criança com a comunidade escolar, serviços de saúde e ação social. São programas focados nas necessidades individuais de cada criança. Ajudam na reabilitação, tentando colmatar falhas no desenvolvimento de linguagem, treino auditivo e no uso dos dispositivos auditivos.

De momento os dispositivos auditivos são os principais meios de tratamento de casos de surdez, mas no futuro será possível que outras terapêuticas ganhem relevância. Diversos estudos estão a ser realizados nesse sentido, várias moléculas estão a ser testadas como meio de prevenir a ototoxicidade causada pelos agentes neoplásicos a base de platina e também da ototoxicidade a antibióticos, nomeadamente os aminoglicosídeos²⁶.

As células estaminais há muitos anos que se acredita terem um potencial terapêutico enorme, a sua capacidade de diferenciação e baixa imunogenicidade permitem que estas tenham uma grande utilidade. Mas este processo é composto por métodos fisiológicos muito complexos e os resultados in vivo não são satisfatórios. Os métodos de regulação da diferenciação das células estaminais são um desafio, existindo o receio de em experiências in vivo causar outras lesões, como neoplasias. Além disso ainda não se sabe qual a melhor maneira de fazer a translocação das células estaminais para o local das células lesadas. Acredita-se que esta terapêutica em conjunto com os

dispositivos cocleares possa vir a ter resultados positivos no tratamento destes doentes, mas ainda muitos avanços têm de ser feitos para que isto seja possível²⁷.

A genética tem um papel bem conhecido como causa de surdez, cada vez mais genes são identificados como causadores de doença. A terapêutica genética também pode ser uma realidade. Um dos grandes problemas desta terapêutica é o método com que realizar esta correção genética, a utilização de vírus pode ser a solução, mas muitos outros vetores estão a ser estudados. Sendo assim, apesar de serem conhecidos muitos genes causadores de doença, muito se tem de evoluir para que este tipo de tratamento seja utilizado na clínica²⁸.

Conclusão

A surdez é uma das patologias congénitas mais comuns em neonatologia. Atualmente através do rastreio neonatal universal, com as OEA e PEA, é possível avaliar praticamente todos os recém-nascidos. Os casos de surdez não diagnosticados têm consequências negativas na fala e linguagem, afetando consequentemente a capacidade escolar e de comunicação, impedindo também o normal desenvolvimento social. Todas estas situações acabam por se refletir na educação e vida futura destas crianças. Sendo assim é de extrema importância a identificação destes casos, sendo que está estabelecido um rastreio até ao 1º mês de vida, uma avaliação diagnóstica até aos 3 meses e início de tratamento no máximo até aos 6 meses de idade.

Existem diversos fatores de risco associados a surdez, os quais nunca devem ser vistos como uma regra para a realização do rastreio auditivo, pois cerca de 50% dos casos de défice auditivo ficariam por diagnosticar. Sendo assim, estes devem ser vistos como um instrumento que permita um seguimento mais frequente destas situações, de forma a detetar casos de surdez progressiva ou de estabelecimento tardio. Os recém-nascidos que receberam cuidados em unidades de cuidados intensivos neonatais constituem cerca de 10% a 15% desta população. Estes têm maior prevalência de surdez neurosensorial e têm diversos fatores de risco associados, como por exemplo o uso comum de aminoglicosídeos ou pela exposição sonora. Sendo assim, devem realizar um rastreio inicial com PEA ao contrário da restante população que realiza o rastreio consoante o método adotado pelo sistema de saúde pelo qual estão abrangidos.

Os cuidadores são as pessoas mais presentes na vida destas crianças e muitas vezes podem ser eles a perceber situações como dificuldades de audição ou de desenvolvimento. Esta perceção deve ser tomada em consideração e ser motivo para uma avaliação audiológica.

Estas crianças além de diagnosticadas devem ser corretamente tratadas, para isso existem diversas terapêuticas instituídas, que devem ser usadas de forma individualizada em cada caso, o pilar do tratamento assenta nos dispositivos auditivos.

Sendo assim, a surdez neonatal bem com a existência de um rastreio universal é um assunto para o qual devemos estar sensibilizados, pois podemos fazer uma grande

diferença na qualidade de vida destas crianças, permitindo que este fator não seja impeditivo para um normal desenvolvimento.

Agradecimentos

Quero agradecer à clínica universitária de otorrinolaringologia por todo o apoio para a realização do meu trabalho final de mestrado. Um obrigado ao Dr. César Silva pela orientação dada para levar este projeto a bom porto. Um obrigado especial ao Dr. Óscar Dias por todo o apoio desde o primeiro momento e toda a disponibilidade para me apoiar nos momentos de stress e dificuldade.

Não podia deixar de agradecer aos meus pais, à minha namorada e às minhas irmãs por me terem ajudado ao longo deste percurso académico e pessoal.

Um último obrigado aos meus colegas de curso e amigos por me acompanharem nestes seis anos, sem eles não teria sido o mesmo.

Bibliografia

1. Oliveira C, MacHado M, Zenha R, Azevedo L, Monteiro L, Bicho A. Congenital or early acquired deafness: An overview of the Portuguese situation, from diagnosis to follow-up. *Acta Med Port.* 2019;32(12):767-775. doi:10.20344/amp.11880
2. White KR. Newborn hearing screening. *Handbook of Clinical Audiology: Seventh Edition.*
3. Wroblewska-Seniuk KE, Dabrowski P, Szyfter W, Mazela J. Universal newborn hearing screening: Methods and results, obstacles, and benefits. *Pediatr Res.* 2017;81(3):415-422. doi:10.1038/pr.2016.250
4. Gifford KA, Holmes MG, Bernstein HH. Hearing loss in children. *Pediatr Rev.* 2009;30(6):207-216. doi:10.1542/pir.30-6-207
5. Korver AMH, Smith RJH, Van Camp G, et al. Congenital hearing loss. *Nat Rev Dis Prim.* 2017;3. doi:10.1038/nrdp.2016.94
6. Grindle CR. Pediatric hearing loss. *Pediatr Rev.* 2014;35(11):456-464. doi:10.1542/pir.35-11-456
7. Paço PDJ. Otites na prática clínica. 2010.
8. Paludetti G, Conti G, DI Nardo W, et al. Infant hearing loss: from diagnosis to therapy Official Report of XXI Conference of Italian Society of Pediatric Otorhinolaryngology. *Acta Otorhinolaryngol Ital.* 2012;32(6):347-370. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23349554><http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC3552543>.
9. Atkinson H, Wallis S, Coatesworth AP. Otitis media with effusion. *Postgrad Med.* 2015;127(4):381-385. doi:10.1080/00325481.2015.1028317
10. Wallis S, Atkinson H, Coatesworth AP. Chronic otitis media. *Postgrad Med.* 2015;127(4):391-395. doi:10.1080/00325481.2015.1027133
11. Kilby MD, Ville Y, Acharya G. Screening for cytomegalovirus infection in pregnancy. *BMJ.* 2019;367(November):3-4. doi:10.1136/bmj.l6507
12. A Eliot Shearer, Michael S Hildebrand and RJS. Hereditary Hearing Loss and Deafness Overview. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>. Published 2017.
13. Goderis J, De Leenheer E, Smets K, Van Hoecke H, Keymeulen A, Dhooge I. Hearing loss and congenital CMV infection: A systematic review. *Pediatrics.* 2014;134(5):972-982. doi:10.1542/peds.2014-1173
14. DGS. Norma Da Direção Geral Da Saúde -Rastreio e Tratamento da Surdez com Implantes Cocleares em Idade Pediátrica. *Norma Da Direção Geral Da Saúde.* 2017;1(1):17. doi:10.1016/j.ajog.2008.08.049
15. Ucins N. Consenso Clínico Consenso Clínico. 2018:1-16.
16. Zimmerman E, Lahav A. Ototoxicity in preterm infants: Effects of genetics, aminoglycosides, and loud environmental noise. *J Perinatol.* 2013;33(1):3-8. doi:10.1038/jp.2012.105

17. Rocha G, Soares P. Oxigenação por Membrana Extracorporal no Recém-nascido. *Acta Pediatr Port*. 2015;46:28-38.
18. Leruez-Ville M, Foulon I, Pass R, Ville Y. Cytomegalovirus infection during pregnancy: State of the science. *Am J Obstet Gynecol*. 2020. doi:10.1016/j.ajog.2020.02.018
19. Petersen LR, Jamieson DJ, Powers AM, Honein MA. Zika Virus. *N Engl J Med*. 2016;374(16):1552-1563. doi:10.1056/NEJMra1602113
20. Svendsen MB, Ring Kofoed I, Nielsen H, Schønheyder HC, Bodilsen J. Neurological sequelae remain frequent after bacterial meningitis in children. *Acta Paediatr Int J Paediatr*. 2020;109(2):361-367. doi:10.1111/apa.14942
21. Xu H, Robinson GW, Huang J, et al. Common variants in ACYP2 influence susceptibility to cisplatin-induced hearing loss. *Nat Genet*. 2015;47(3):263-266. doi:10.1038/ng.3217
22. Hearing TJC on I. Year 2019 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Am J Audiol*. 2019;9(1):9-29. doi:10.1542/peds.106.4.798
23. Santos ARFC dos. Rastreio Auditivo Neonatal Universal em Portugal : Ponto da Situação. 2013. <https://comum.rcaap.pt/handle/10400.26/13566>.
24. Probst Rudolf, Grevers Gerhard IH. *Basic Otorhinolaryngology*.; 2006.
25. Fernanda R, Brett A, Januário G, Marques JG, Gonçalves M. Norma para o Diagnóstico e Tratamento da Otite Média Aguda na Idade Pediátrica. *Direção Geral de Saúde*. 2014:1-13.
26. Ma Y, Wise AK, Shepherd RK, Richardson RT. New molecular therapies for the treatment of hearing loss. *Pharmacol Ther*. 2019;200:190-209. doi:10.1016/j.pharmthera.2019.05.003
27. Qiu Y, Qiu J. Stem Cells: A New Hope for Hearing Loss Therapy. *Adv Exp Med Biol*. 2019;1130:165-180. doi:10.1007/978-981-13-6123-4_10
28. Yang T, Guo L, Wang L, Yu X. Diagnosis, Intervention, and Prevention of Genetic Hearing Loss. *Adv Exp Med Biol*. 2019;1130:73-92. doi:10.1007/978-981-13-6123-4_5
29. Dias O. Surdez Infantil- Estudo clínico e epidemiológico, contribuição para o diagnóstico precoce e prevenção. 1991.
30. Grupo de Rastreio e Intervenção da Surdez Infantil – GRISI. Recomendações para o Rastreio Auditivo Neonatal Universal (RANU). *Acta Pediátrica Port*. 2007;38(5):209-214.

Quadros e Figuras

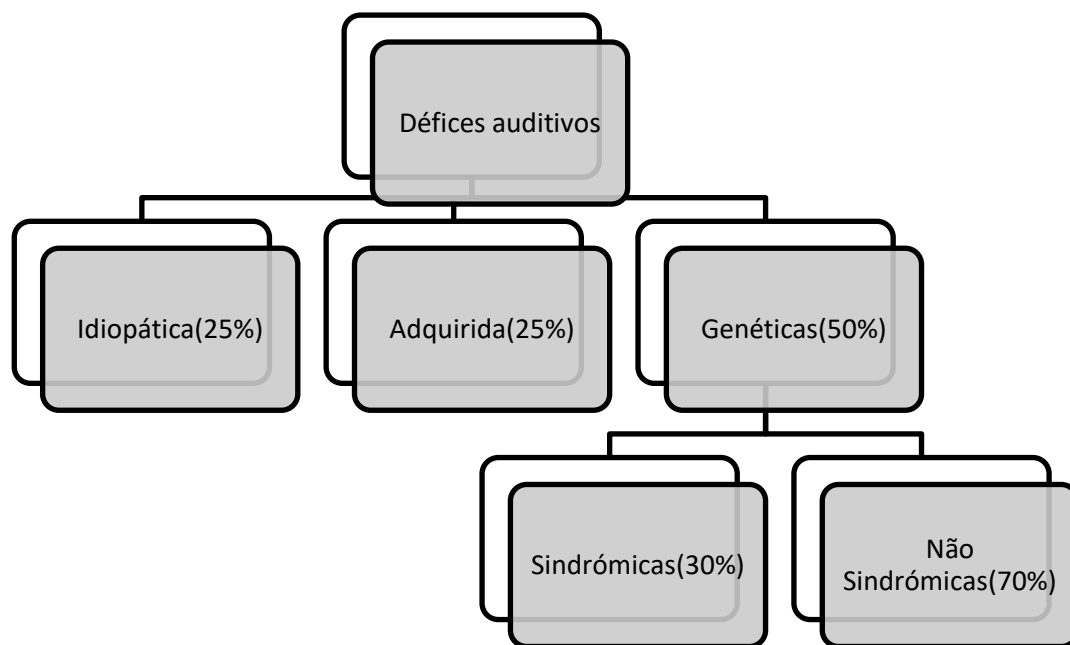


Figura 1-Causas de surdez pré-lingual⁶

Sindrômicas	Não Sindrômicas	Adquiridas
<ul style="list-style-type: none"> • Waardenburg • Usher • Jervell and Lange-Nielsen • Alport • Branchio-oto-renal • Pendred • Stickler • Treacher Collins 	<ul style="list-style-type: none"> • DFNB1A • DFNB21 • DFNA8 • DFNA12 	<ul style="list-style-type: none"> • TORCH • Otite média • Meningite • Sarampo • Antibioterapia • Antineoplásicos Platinicos • Exposição sonora • Traumatismo Craniano • Consumo de substâncias de abuso na gravidez • Prematuridade • Ventilação mecânica • Hiperbilirrubinemia • Encefalopatia hipóxico-isquêmica • Convulsões

Figura -1 Causas sindrômicas, não sindrômicas e adquiridas de surdez

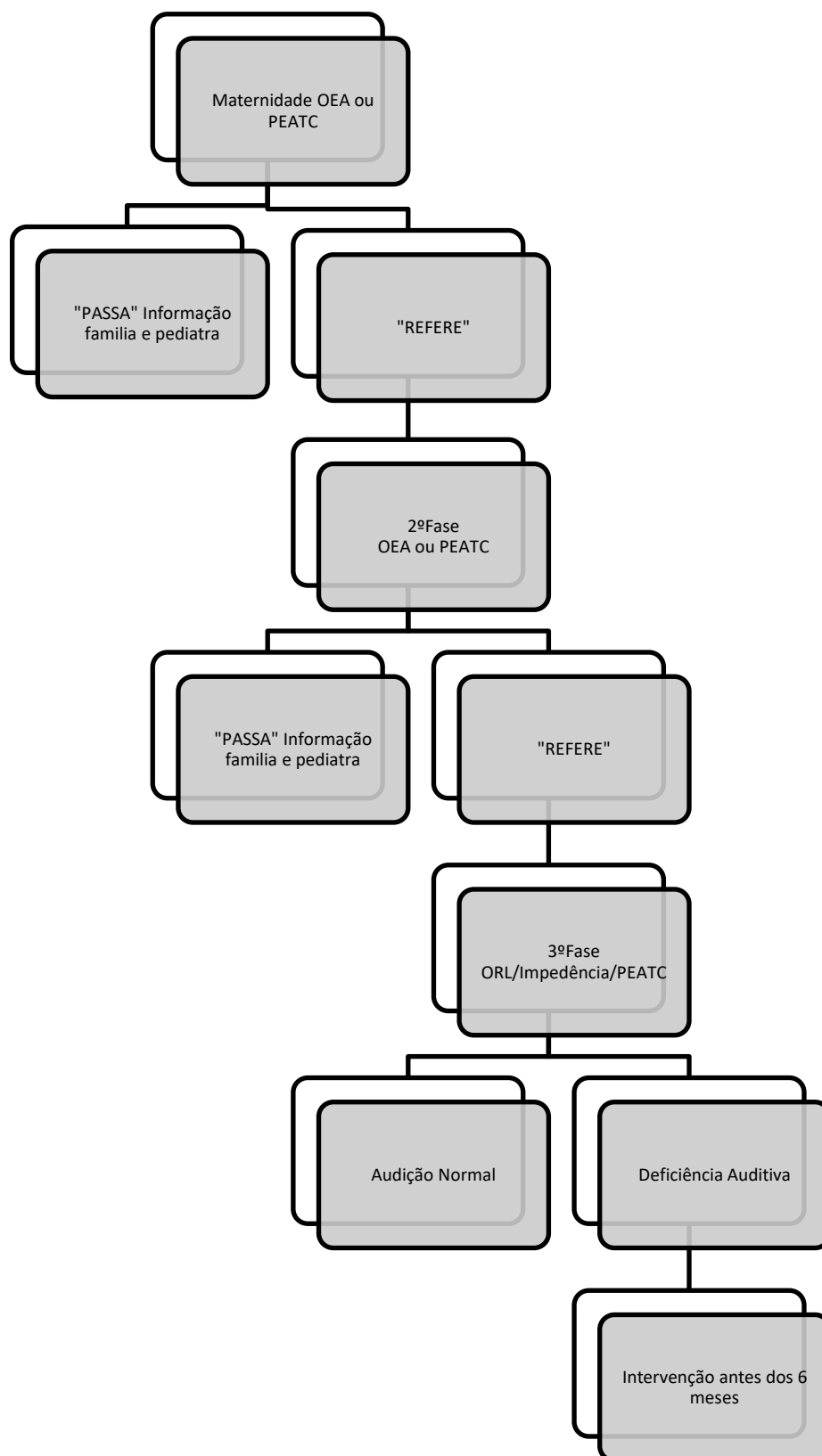


Figura 2 Protocolo de rastreio em crianças sem fatores de risco³⁰

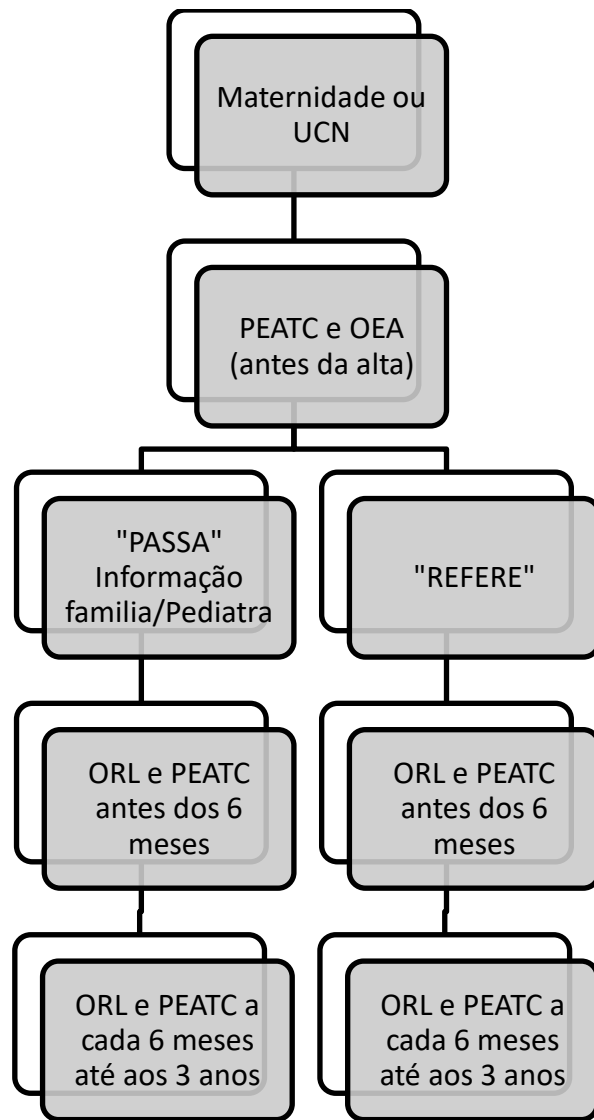


Figura -3Protocolo de rastreio em crianças com fatores de risco³⁰